

## Wykonanie badania INFANO „krok po kroku”



### 1. Konsultacja z Doradcą Pacjenta, diagnostą laboratoryjnym

Podczas konsultacji dedykowany Doradca wspólnie z rodzicami ustala zakres badania oraz wypełnia formularz zlecenia z deklaracją świadomej zgody na wykonanie przesiewowego badania genetycznego INFANO.



### 2. Pobranie materiału do badania

Pobranie materiału odbywa się przy użyciu unikalnego zestawu. W przypadku niemowląt i małych dzieci, pobierany jest wymaz z wewnętrznej strony policzka. Takie pobranie jest **nieinwazyjne i bezbolesne**, a materiał może zostać pobrany samodzielnie w domu przez rodziców. Materiał do badania (wymaz z policzka/krew żylna) może zostać pobrany przez personel medyczny w Punkcie Pobrań DIAGNOSTYKI.



### 3. Analiza genetyczna próbek

Badany materiał w postaci DNA dziecka wyizolowanego z pobranej próbki, poddawany jest analizie za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (ang. NGS). Wynik badania opracowuje zespół ekspertów.



### 4. Wydanie wyniku

Czas oczekiwania na wynik wynosi maksymalnie 6 tygodni. Obszerny raport zawiera informację o wykluczonym ryzyku chorób genetycznych, a w przypadku wyniku pozytywnego - szczegółowy opis wykrytych wariantów patogennych, warunkujących rozwój choroby oraz informację o stwierdzonej chorobie.



### 5. Konsultacja lekarska wyniku nieprawidłowego

W przypadku uzyskania wyniku nieprawidłowego kluczowe jest natychmiastowe wdrożenie profilaktyki /leczenia. Każdy wynik nieprawidłowy konsultowany jest w cenie badania przez genetyka klinicznego.

4584

INFANO, badanie przesiewowe noworodków w kierunku genetycznie uwarunkowanych jednostek chorobowych, met. NGS



Badanie INFANO  
**MOŻESZ ZAKUPIĆ**  
w e-sklepie [polskagenetyka.pl](https://sklep.polskagenetyka.pl)  
<https://sklep.polskagenetyka.pl>

W ramach badania Infano otrzymujesz:

- konsultację z Doradcą Pacjenta poprzedzającą badanie
- wysyłkę do domu specjalnego zestawu pobraniowego (opcjonalnie)
- obszerny wynik badania
- konsultację nieprawidłowego wyniku z genetykiem klinicznym.

Po zakupie skontaktuj się z naszym **Doradcą Pacjenta**, za pośrednictwem czatu na stronie Polskiej Genetyki:  
<http://konsultacje.polskagenetyka.pl/doradcapacjenta>

infano



## Genetyczne badanie przesiewowe dla niemowląt i małych dzieci

Test INFANO jest badaniem profilaktycznym w zakresie **74 chorób wieku dziecięcego, uwarunkowanych genetycznie.**

Celem badania jest identyfikacja choroby przed pojawieniem się objawów klinicznych co umożliwi wdrożenie profilaktyki lub szybkie rozpoczęcie leczenia.

Badamy:

**74** choroby  
**121** genów

Badanie INFANO obejmuje kompletną diagnostykę w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).

Badanie **INFANO** jest przeznaczone dla:

- noworodków,
- dzieci, u których występują mało specyficzne i trudne do zdiagnozowania objawy chorobowe.

zofia: infanotest.pl



[www.diagnostyka.pl](http://www.diagnostyka.pl)



**DIAGNOSTYKA**  
laboratoria medyczne  
...więcej niż wynik



Wersja 1 / 2020

Szereg chorób wrodzonych, szczególnie wrodzonych wad metabolicznych, nie daje charakterystycznych objawów klinicznych w pierwszych tygodniach, miesiącach, a nawet latach życia dziecka.

Wczesne wykrycie choroby pozwala na skuteczne wdrożenie leczenia lub działania profilaktyczne, które pozwolą zahamować przebieg choroby lub zapobiegą jej powikłaniom.



#### PROGRAM BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW W POLSCE

prowadzony jest od 1994 roku i polega na wstępnej identyfikacji wybranych 29 chorób wrodzonych za pomocą testów analitycznych (głównie biochemicznych) przed wystąpieniem objawów klinicznych.

infano

#### PRZESIEWOWE BADANIE GENETYCZNE INFANO

74  
choroby

121  
genów

wykrywa **74 wybrane choroby wrodzone**, spowodowane zmianami w **121 genach**, za pomocą  **badań genetycznych nowej generacji NGS**.

- większa precyzja informacji
- ograniczenie kosztów badań potwierdzających wstępną diagnozę
- zainicjowanie procesu precyzyjnej diagnostyki genetycznej rodziny
- uzupełnienie podstawowego programu badań (biochemicznych) przesiewowych noworodków

#### Szeroki zakres diagnostyczny badania **INFANO** obejmuje:

Choroby objęte badaniem przesiewowym noworodków pod patronatem Ministerstwa Zdrowia

Choroby wskazane przez American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).

Choroby wybrane przez ekspertów **Laboratorium Genomed** na podstawie częstości ich występowania w populacji polskiej i możliwości profilaktyki lub leczenia.

BADANIE WYKONYWANE W POLSKIM LABORATORIUM  
**GENOMED S.A.** POSIADAJĄCYM WIELOLETNIE  
DOŚWIADCZENIE W DIAGNOSTYCE GENETYCZNEJ  
I SEKWENCJONOWANIU NOWEJ GENERACJI (NGS)

#### Wykonanie badania należy rozważyć:

- ♥ jako profilaktyczne, przesiewowe badanie przeprowadzane u dziecka bez objawów choroby, w celu wychwycenia wrodzonych schorzeń, niemożliwych do wykrycia w czasie rutynowego badania lekarskiego,
- ♥ jako rozszerzenie standardowego biochemicznego badania przesiewowego noworodków,
- ♥ w przypadku uzyskania pozytywnego lub niejednoznacznego wyniku standardowego badania przesiewowego noworodków (biochemicznego).
- ♥ jeśli w rodzinie wystąpiły: choroby uwarunkowane genetycznie lub o niewiadomym podłożu; zgony w wieku dziecięcym, z niewyjaśnionych przyczyn.

#### ZASADNICZY RAPORT BADANIA 72 JEDNOSTKI CHOROBY:

- **Choroby metaboliczne**, wynikające z zaburzeń przemian biochemicznych organizmu, które powodują nieprawidłową przemianę białek, tłuszczów, węglowodanów, witamin i innych składników pokarmowych,
- **Choroby neurologiczne**: rdzeniowy zanik mięśni SMA, drgawki pirydoksynozałężne, niedobór transportera glukozy typu I, stwardnienie guzowate
- **Niedobory odporności**,
- **Choroby nowotworowe** wieku dziecięcego,
- **Choroby krwi i narządu wzroku**,
- **Zaburzenia sercowo naczyniowe**,
- **Inne choroby**, dla których istnieje możliwość terapii/profilaktyki, w tym mukowiscydoza, hipertermia złośliwa i inne.

#### OPCJONALNY RAPORT BADANIA (DODATKOWO PŁATNY) 2 JEDNOSTKI CHOROBY:

W ramach badania Infano może zostać przeprowadzona **dodatkowa analiza metodą MLPA** w genach DMD (dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera) oraz CYP21A2 (wrodzony przerost kory nadnerczy).

